

Overview of Newborn Screening for Galactosemia Variants – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions, including **classic galactosemia** and its **variants** (other forms). Babies who screen positive for galactosemia or a galactosemia variant need follow-up tests done to confirm they have one of the types of galactosemia. **Not all babies with a positive newborn screen will have a type of galactosemia.**

What is galactosemia?

Galactosemia is an **inherited** (passed from parent to child) condition that changes the way a person's body uses a sugar called **galactose**. Galactose is part of another sugar called **lactose** (also called "milk sugar"), which is the main type of sugar found in milk and other milk products.

A person with **classic galactosemia** is missing an **enzyme** (a protein that helps our bodies function) called **galactose-1-phosphate uridyl transferase** (also called **GALT**). When this enzyme does not work properly, galactose cannot be digested (or broken down). Because people with galactosemia cannot break down galactose, it builds up in their blood.

People with **galactosemia variants** have low levels of GALT. The most common galactosemia variant found on newborn screening is called **D/G galactosemia**, where a person has 25 percent GALT activity.

What causes galactosemia?

Everyone inherits two copies of the GALT gene (one from our fathers and one from our mothers). Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly. In order for a person to have galactosemia, he or she must have two GALT gene changes. People with one GALT gene change are healthy.

What are the symptoms of galactosemia?

Every child with galactosemia is different. Most babies with galactosemia will look normal at birth. People with galactosemia variants usually have symptoms that are milder (less severe) than classic galactosemia.

Symptoms of classic galactosemia can appear shortly after birth if a baby with galactosemia does not receive treatment. Some of the symptoms of untreated galactosemia include feeding problems, infection, diarrhea, vomiting, liver damage, and cataracts (cloudiness in the eyes), and poor weight gain or growth.

What is the treatment for galactosemia?

There is no cure for galactosemia. However, there is a treatment that can help with the symptoms. Babies and children with galactosemia should follow a diet that is free of galactose and lactose. Some foods that contain galactose or lactose are:

- Milk and milk products
- Any foods or drugs that contains lactose, casein, caseinate, lactalbumin, curds, whey, or whey solids

People with Duarte or D/G galactosemia may only need to be on this treatment for the first year (12 months) of life.

If your baby had a positive newborn screen for galactosemia or a galactosemia variant, he/she should start drinking a soy-based formula immediately.

What happens next?

Although there is no cure for galactosemia, good medical care makes a difference. Children with galactosemia should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in galactosemia and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to coordinate any treatment, extra tests, or appointments that your child needs.

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic? Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

Where can I get more information about galactosemia and its variants?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_galactosemia.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para variantes de galactosemia – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen la **galactosemia clásica** y sus **variantes** (otras formas). Los bebés que reciben un resultado positivo de galactosemia o de una variante de galactosemia necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen uno de los tipos de galactosemia. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán un tipo de galactosemia.**

¿Qué es galactosemia?

La galactosemia es una afección **heredada** (pasada de padre a hijo) que cambia la forma como el cuerpo de una persona utiliza un azúcar llamado **galactosa**. La galactosa es parte de otro azúcar llamado **lactosa** (también llamado "azúcar de leche"), el cual es el tipo principal de azúcar que se encuentra en la leche y en otros productos lácteos.

A una persona con **galactosemia clásica** le hace falta una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **galactosa-1-fosfato uridiltransferasa** (también llamada **GALT**). Cuando esta enzima no funciona correctamente, no se puede digerir (o descomponer) la galactosa. Debido a que las personas con galactosemia no pueden descomponer la galactosa, ésta se acumula en su sangre.

Las personas con **variantes de galactosemia** tienen niveles bajos de GALT. La variante de galactosemia más común que se encuentra en la valoración del recién nacido se llama **galactosemia D/G**, en la cual una persona tiene 25% de actividad GALT.

¿Qué causa la galactosemia?

Todos heredamos dos copias del gen GALT (uno de nuestro padre y uno de nuestra madre). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga galactosemia, debe tener dos cambios del gen GALT. Las personas con un cambio de gen GALT son saludables.

¿Cuáles son los síntomas de la galactosemia?

Cada niño con galactosemia es diferente. La mayoría de los bebés con galactosemia parecen normales cuando nacen. Las personas con variantes de galactosemia por lo general tienen síntomas que son más leves (menos severos) que la galactosemia clásica.

Los síntomas de galactosemia clásica pueden aparecer poco tiempo después del nacimiento si un bebé con galactosemia no recibe tratamiento. Algunos de los síntomas de la galactosemia no tratada incluyen problemas de alimentación, diarrea, infección, vómito, daño en el hígado y cataratas (nubosidad en los ojos), y poca ganancia de peso o crecimiento.

¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia?

No hay cura para la galactosemia. Sin embargo, existe un tratamiento que puede ayudar con los síntomas. Los bebés y los niños con galactosemia deben seguir una dieta que no tenga galactosa ni lactosa. Algunos alimentos que contienen galactosa o lactosa son:

- Leche y productos lácteos
- Cualquier alimento o medicamento que contenga lactosa, caseína, caseinato, lactoalbúmina, requesón, suero o sólidos de suero

Las personas con Duarte o galactosemia D/G podrían necesitar tratamiento durante el primer año de vida (12 meses) únicamente.

Si su bebé tuvo una valoración positiva de galactosemia o de una variante de galactosemia al nacer, debe empezar a tomar leche de soya inmediatamente.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la galactosemia, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con galactosemia deben consultar con un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en galactosemia u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita adicional que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana?

La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la galactosemia y sus variantes?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/gc_galactosemia.aspx